



БИОЭТИКА И ПРАВО

BIOETHICS AND LAW

DOI: 10.22363/2313-2337-2021-25-1-198-213

Научная статья

Принципалистский подход к биоэтической регламентации генетического консультирования: картирование проблем и моделей их решения

С.Ю. Шевченко^{1*}, Е.М. Шкомова²

¹ Институт философии Российской академии наук,
г. Москва, Российская Федерация

¹ Центр права и биоэтики в сфере геномных исследований
и применения генетических технологий,
Московский государственный юридический университет имени О.Е. Кутафина (МГЮА),
г. Москва, Российская Федерация

² Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова,
г. Москва, Российская Федерация
* simurg87@list.ru

Аннотация. Медико-генетическое консультирование является сферой высокотехнологичной медицины, развитие которой порождает множество эτικο-правовых проблем, связанных прежде всего со спецификой генетических данных. Цель данной статьи заключается в картировании проблем биоэтической регламентации этой сферы медицинской помощи, а также подходов к их решению. Такое картирование в рамках настоящей статьи осуществлено в рамках принципалистского подхода к биоэтической регламентации медицинских практик. Основные результаты: Показано, что биоэтические проблемы генетического консультирования возникают не только в связи со следованием отдельным биоэтическим принципам, но и в связи с конфликтом между следованием принципам автономии и благодеяния. Предложено различать два измерения этого конфликта: 1. Индивидуальное, связанное прежде всего с реализацией лицом права не знать о своих наследственных рисках; 2. Семейное, связанное с противоречием между соблюде-

© Шевченко С.Ю., Шкомова Е.М., 2021



This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License
<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0>

нием медицинской тайны по воле консультируемого и потенциальным благом от информирования кровных родственников пациента о, возможно, имеющихся у них наследственных рисках. Выводы: Рассмотренные в статье модели разрешения биоэтических коллизий высвечивают новые аспекты значения принципа автономии. В контексте генетического консультирования они позволяют понимать автономию не как возможность не-вмешательства, но как возможность контроля за распоряжением генетическими данными. При этом в контексте регулирования их передачи и разглашения может быть учтена и автономия членов семьи пациента.

Ключевые слова: биоэтика, принципы, генетические данные, разглашение, автономия, благодеяние

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Информация о вкладе авторов: Шевченко С.Ю.— введение, анализ и научная проработка материалов, заключение; Шкомова Е.М.— общий обзор, копирайтинг.

Информация о финансировании. Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда (проект № 18-78-10132).

Дата поступления в редакцию: 8 декабря 2020 г.

Дата принятия к печати: 15 января 2021 г.

Для цитирования:

Шевченко С.Ю., Шкомова Е.М. Принципиалистский подход к биоэтической регламентации генетического консультирования: картирование проблем и моделей их решения // Вестник Российского университета дружбы народов. Серия: Юридические науки. 2021. Т. 25. № 1. С. 198–213. DOI: 10.22363/2313-2337-2021-25-1-198-213

DOI: 10.22363/2313-2337-2021-25-1-198-213

Research Article

A principled approach to bioethical regulation of genetic counseling: mapping the bioethical problems of genetic counseling and models for their solution

Sergey Yu. Shevchenko^{1*}, Ekaterina M. Shkomova²

¹ Institute of Philosophy of the Russian Academy of Sciences,
Moscow, Russian Federation

¹ Center for Law and Bioethics in Genomic Research and Application of Genetic Technologies,
Kutafin Moscow State Law University (MSAL),
Moscow, Russian Federation

² Lomonosov Moscow State University,
Moscow, Russian Federation

* simurg87@list.ru

Abstract. Genetic counseling is a field of high-tech medicine, and its development gives rise to many ethical and legal problems associated primarily with the specifics of genetic data. The purpose of this article is to map the problems of bioethical regulation in genetic counseling, as well as approaches to

their solution. To structure the problem field, a principlist approach was chosen. Main results: It is shown that bioethical problems of genetic counseling arise not only in connection with adherence to separate bioethical principles, but also in connection with the conflict between the principles of autonomy and beneficence. It is proposed to distinguish two dimensions of this conflict: 1. Individual, associated primarily with the exercise by a person of the right not to know about his/her hereditary risks; 2. Family, associated with the contradiction between the observance of medical secrecy (as part of autonomy) and the potential benefit from informing the patient's relatives about their possible hereditary risks. Conclusions: The models for resolving bioethical collisions highlight new aspects of meaning of autonomy. In the context of genetic counseling, it is possible to understand autonomy not as non-interference, but as an opportunity to control the disposal of genetic data. At the same time, in the context of regulating this disposal, the autonomy of the patient's family members can also be taken into account.

Key words: bioethics, principles, genetic data, disclosure, autonomy, beneficence

Conflicts of interest. The authors declared no conflicts of interest.

The participation of the authors: Shevchenko S.Yu. — introduction, analysis and scientific elaboration of the materials, conclusion; Shkomova E.M. — general overview, copywriting.

Funding information. The scientific research was supported by a grant from the Russian Science Foundation (project No. 18-78-10132).

Article received 8th December 2020

Article accepted 15th January 2021

For citation:

Shevchenko, S.Yu., Shkomova, E.M. (2021) A principled approach to bioethical regulation of genetic counseling: mapping the bioethical problems of genetic counseling and models for their solution. *RUDN Journal of Law*. 25 (1), 198–213. (in Russian) DOI: 10.22363/2313-2337-2021-25-1-198-213

Введение

Медико-генетическое консультирование занимает центральное место в ряду практик, в рамках которых развитие новых биомедицинских технологий может оказать прямое влияние на жизнь «людей с улицы» — пациентов и членов их семей. Информация о генетических рисках и патологиях отдельного индивида может оказаться релевантной для множества его/ее кровных родственников, у которых могут быть обнаружены схожие генетические особенности. Вместе с тем разглашение этой информации может поставить под угрозу автономию пациента: соблюдение медицинской тайны и право индивида распоряжаться данными о состоянии своего здоровья по собственному усмотрению. Данные этико-правовые риски стали предметом обсуждения еще на заре реализации проекта «Геном человека», направленного на определение нуклеотидной последовательности человеческого генома (Andrews, Fullarton & Holtzman et. al., 1994). Сегодня, в «пост-геномную эпоху», когда сфера медицинского применения генетических технологий стала гораздо шире, эти риски выглядят более актуальными.

Национальные системы биоэтического и правового регулирования и саморегулирования по-разному решают проблему разглашения генетических данных как самим пациентам, так и их кровным родственникам. В настоящей ста-

ть мы рассматриваем эти проблемы в свете основных принципов биоэтики. Основная коллизия разворачивается из противоречия между следованием принципу благодеяния в отношении пациентов и их родственников и ориентацией на автономию пациентов. Как будет показано ниже, в медицинской генетике этот конфликт принципов имеет сразу два измерения: индивидуальное и семейное. Подходы к разрешению этих коллизий предусматривают разные концептуализации отношений между принципами благодеяния и автономии. Однако, как будет показано в заключении, многие модели этического регулирования медико-генетического консультирования предполагают внесение новых аспектов смысла в ключевой биоэтический концепт автономии³.

Специфика генетических данных

Но перед тем как начать рассмотрение принципалистских дискуссий, необходимо прояснить специфику самого предмета этического регулирования — генетической информации. Ключевой ее характеристикой является ее передача потомкам индивида. Генетические особенности человека с высокой вероятностью унаследованы им/ею от биологических родителей и могут быть унаследованы потомками. А сходные наследственные признаки могут наблюдаться у любых кровных родственников индивида. Определения, данные генетическим данным Советом Европы (Council of Europe Recommendation No. R(97)5)⁴ и ЮНЕСКО в конце 1990-х — начале 2000-х годов, в самом общем виде отмечают их отношение к наследственным/наследуемым характеристикам индивида (International Declaration on Human Genetic data, UNESCO).

Определение, данное в Общем регламенте защиты персональных данных Европейского Союза подчеркивает, что генетические данные являются результатом анализа биологического образца и однозначно могут быть причислены к персональным данным физического лица (EU General Data Protection Regulation, Art. 4 para 13)⁵. Также в определении содержится важное уточнение, что

³ Проблема взаимоотношений биоэтического и правового регулирования в сфере медицинской генетики, несомненно, заслуживает детального рассмотрения в отдельной публикации. Поэтому в настоящей статье эта тема не получает самостоятельного развития, при этом авторы, отталкиваясь от приведенных ниже результатов, планируют продолжить работу в этом направлении.

⁴ Council of Europe (CoE) (2008). Explanatory report: Additional protocol to the convention on human rights and biomedicine, concerning genetic testing for health purposes. *Ethics*. 30(5). 435–439. CETS 203 — Human Rights and Biomedicine (Protocol), 27.XI.2008.

⁵ Полное определение из перевода этого документа на русский язык выглядит следующим образом «под термином “генетические данные” понимаются персональные данные, касающиеся унаследованных или приобретенных генетических характеристик физического лица, которые предоставляют уникальную информацию о физиологии или здоровье указанного физического лица и которые являются результатом, в частности, анализа биологического образца соответствующего физического лица». (Общий регламент защиты персональных данных Европейского союза (Постановление Европейского Союза 2016/679). Пер. с англ., нем., пол., фр. под ред. С. Воронкевича). Доступно: <http://base.garant.ru/71936226/1b93c134b90c6071b4dc3f495464b753/> (дата обращения: 01.12.2020).

генетические особенности не всегда оказываются унаследованы от родителей индивида, но могут быть приобретены им, то есть возникнуть в ходе биологической жизни организма. Однако и это определение нельзя назвать полным с точки зрения его использования для предотвращения этико-правовых рисков, связанных со сбором, хранением, обработкой и разглашением генетических данных. Авторы регламента подчеркивают, что эти данные «раскрывают уникальную информацию о физиологии или здоровье человека». Однако обработка этих данных позволяет получить информацию об этнической принадлежности индивида, его/ее биологическом родстве и происхождении, включая, например, факты о близкородственных браках или инцесте среди его/ее предков (Izhevskaya, 2015). Несанкционированное раскрытие этих сведений, напрямую не относящихся к биомедицинским характеристикам лица, также можно причислить к нарушениям безопасности персональных данных.

Кроме того, генетические данные не всегда свидетельствуют только о текущем состоянии здоровья индивида, но позволяют оценивать риски возникновения ряда патологий и возможные реакции на применения лекарственных средств.

Итак, генетические данные имеют две специфические черты, которые проблематизируют обращение с ними. Во-первых, их интерпретация может породить знание о значимом для индивида прошлом (часто неизвестном для него/нее) или о возможном отдаленном будущем. Во-вторых, генетические данные обладают семейным характером.

Иллюстрацией сложности этико-правовой регламентации обращения с генетическими данными может служить отсутствие единого регулирования у крупнейшего хранилища генетической информации — Международной базы данных нуклеотидных последовательностей (International Nucleotide Sequence Database Collaboration). Входящие в нее биобанки руководствуются национальным законодательством при сборе, хранении и передаче генетических данных. Сама же сеть служит только информационной площадкой (хостом) их обмена (Karsch-Mizrachi, Takagi, Cochrane, 2018).

Проблемы следования основным принципам биоэтики

В связи с обозначенными выше особенностями генетических данных регулятивы биоэтики, на основе которых должно происходить взаимодействие между врачом и пациентом, оказываются не выполнимыми в полной мере. Под этими регулятивами имеются в виду сформулированные Т. Бичампом и Дж. Чилдрессом четыре основных принципа медицинской этики, ставшие классическими: принцип «не навреди», принцип «делай благо», принцип уважения автономии пациента и принцип справедливости (Beauchamp, Childress, 2013). Позже они были дополнены так называемыми «принципами Кемпа», разработанными в ходе исследовательского проекта Еврокомиссии, а именно принципами достоинства, целостности и уязвимости человеческой личности (Rendtorff, Kemp, 2000).

Остановимся подробнее на трансформации биоэтических принципов в рамках медико-генетического консультирования.

Принцип «не навреди»

Итак, определим, кому и в каких ситуациях может быть нанесен вред? С одной стороны, вред может быть нанесен некомпетентными действиями со стороны медицинского персонала (некорректное проведение диагностических процедур, неверная интерпретация полученных результатов), с другой стороны, неумением в доступной форме сообщить человеку информацию о его здоровье, возможных рисках и т.д., а также выстроить доверительные отношения с пациентом. Помимо этого принцип «не навреди» может не выполняться по причинам, не зависящим от врача: в ситуации нежелания пациента сообщить родственникам информацию о наличии генетических изменений врач скован правовым запретом на разглашение информации, составляющей врачебную тайну, что может привести к наступлению неблагоприятных последствий, вплоть до смерти других членов семьи, которые также являются носителями мутации. Таким образом, мы сталкиваемся с принципиально новой дилеммой, требующей осмысления и выработки позиции, как действовать врачу в ситуации нежелания пациента сообщать родственникам о наличии генетической мутации, и с точки зрения этики, и с точки зрения права.

Принцип «делай благо»

Принцип «делай благо» трансформировался на протяжении истории человечества, находился в зависимости от моральных устоев общества, а также от уровня развития медицинской науки и практики. Сложность реализации данного принципа в ситуации генодиагностики обусловлена необходимостью определения, о благе какого субъекта идет речь: о благе пациента, непосредственно обратившегося в генетическую лабораторию, или, например, о благе его родственников, или общества в целом? В настоящее время не вызывает сомнения, что благо индивида должно стоять выше блага общества в целом, что закреплено в ряде международных документов⁶. Однако вопросы соотношения блага пациента и его родственников при медико-генетическом консультировании находятся в настоящее время вне этико-правового регулирования.

Принцип автономии личности

Сущность этого принципа заключается в том, что личность обладает свободой и правом на самоопределение, в том числе правом на распоряжение своей жизнью и здоровьем. В ситуации медицинских исследований никакие

⁶ В частности, во второй статье «Конвенции о защите прав и достоинства человека в области биомедицины: конвенция о биомедицине и правах человека» говорится, что «интересы и благо отдельного человека преобладают над интересами общества или науки» (Конвенция о защите прав человека и человеческого достоинства в связи с применением достижений биологии и медицины: Конвенция о правах человека и биомедицине (ETS N 164) (Заключена в г. Овьедо 04.04.1997) (с изм. от 27.11.2008). Доступно: <https://www.coe.int/en/web/conventions/full-list/-/conventions/treaty/164> (дата обращения: 01.12.2020).

вмешательства нельзя проводить без согласия пациента, а также пациент имеет право не знать о состоянии своего здоровья. Отметим, что принятие того или иного решения пациентом зависит от многих факторов, одним из которых является достижение приверженности к лечению, комплаентности благодаря выстроенному диалогу между врачом и пациентом. Доверительные отношения между указанными субъектами невозможны без предоставления правдивой информации как со стороны врача, так и со стороны пациента. На практике принцип автономии реализуется путем подписания информированного согласия, в котором указаны цели проводимых манипуляций, объект забора, возможные риски при процедуре изъятия биоматериала, способы обеспечения конфиденциальности, порядок отзыва согласия и т.д. Правило информированного согласия подразумевает необходимость получения письменного согласия от пациента или его законных представителей на основе предварительного получения необходимой и достаточной информации в ситуации вмешательства в психофизическую целостность человека в терапевтических и/или экспериментальных целях. Как было почеркнуто выше, специфика генетической информации заключается в том, что ее носителем является не один конкретный человек, а вся семья, однако на данный момент разработана только форма индивидуального информированного согласия, не предполагающая ни предварительного согласия родственников на проведение генетического тестирования, ни сообщения им о полученных результатах (Bryzgalina, et al., 2018).

Принцип справедливости

Этот принцип означает возможность равного доступа к генетическому исследованию, обеспечить который можно только в рамках программ государственного здравоохранения. В статье 51 ФЗ № 323 от 21 ноября 2011 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» перечислены ситуации, когда медико-генетическое консультирование может осуществляться без взимания платы, однако они связаны исключительно с вопросами планирования семьи, предупреждения возможных наследственных и врожденных заболеваний у потомства. Возможность получения бесплатной консультации и проведения тестирования в других случаях в законе не предусмотрены, что не позволяет реализовать принцип справедливости в полной мере (Romanovskaya & Bezrukova, 2014).

Принципы целостности, уязвимости, достоинства

Принципы, разработанные в ходе исследовательского проекта Еврокомиссии, актуальны для медицинской генетики не менее, чем для других областей медицины. Принцип достоинства человека подчеркивает особый статус человека, отделяющего его от остальных биологических видов. В рамках принципа целостности утверждается, что медицинские манипуляции не должны приводить к потере самоидентификации личности, а также подчеркивается, что помимо биологического аспекта заболевания необходимо учитывать особенно-

сти биографии человека, его переживания, память о значимых жизненных событиях. Под уязвимостью, с одной стороны, понимается осознание конечности жизни и ее хрупкости, требующей предельно внимательно относиться к любым манипуляциям, проводимым над человеком. С другой стороны, развитие медицины, в том числе медицинской генетики, направлены на увеличение продолжительности жизни человека с сохранением ее качества. Вовремя выявленная генетически-обусловленная кардиомиопатия и получение необходимого лечения позволяет пациенту в определенной степени преодолеть ограниченность своей жизни, обусловленную особенностями генетического статуса человека, тем самым делая его менее уязвимым.

Общий взгляд на конфликт принципов благодеяния и автономии

Выше были рассмотрены проблемы применения каждого биоэтического принципа в отдельности. Однако наиболее сложные коллизии, «апории биоэтики», в рамках этической регламентации медико-генетического консультирования возникают в ситуациях, когда следование одному принципу прямо или косвенно противоречит следованию другому (Biesecker, 2001). Чаще всего такие противоречия наблюдаются между ориентацией на благодеяние и ориентацией на автономию пациента. Столкновение этих принципов неспецифично для медицинской генетики, однако именно в рамках этой области медицины оно может происходить сразу в двух плоскостях. Во-первых, уважение автономии пациента может противоречить достижению максимального блага для этого же индивида. Во-вторых, соблюдение медицинской тайны, продиктованное принципом автономии, может не противоречить благодеянию в отношении кровных родственников пациента. Суть этих коллизий будет раскрыта в двух следующих разделах статьи. Однако перед этим необходимо коснуться более фундаментальных дискуссий об отношениях двух принципов: благодеяния и автономии. В современной биоэтике наряду с проблемой следования этим принципам в рамках конкретных медицинских практик активно обсуждаются и вопросы пересечений и противоречий между содержанием этих принципов.

Израильский специалист по биоэтике Шломо Коэн предложил довольно простую схему, систематизирующую фундаментальные дискуссии об автономии и благодеянии (Cohen, 2018). Он предложил три модели отношения между этико-правовым содержанием этих принципов. Согласно первой, *дискретной модели*, значения принципов благодеяния и автономии полностью независимы. То есть можно делать благо, не ориентируясь на автономию пациента, и наоборот. Суть проблемы, таким образом сводится к установлению иерархии принципов для конкретного типа ситуаций. Так, менее компетентные пациенты нуждаются в ориентации врача (консультанта) на принцип благодеяния, более компетентные предпочтут больший акцент на автономии — соблюдении их права принимать самостоятельные решения.

Вторая, *полудискретная модель*, предполагает учет одного принципа при следовании другому. Во многом следование этой модели заимствует методы социального подталкивания («nudge»), ориентированные на этические установки «либертарианского патернализма» (Thaler, Sunstein. 2008). Стремится к максимизации блага для пациентов с учетом их автономии можно, создавая вокруг них «архитектуру выбора». Например, в рамках программ профилактики наиболее распространенных заболеваний можно рассылать людям приглашения на медицинский осмотр с установленной датой и временем. Предполагается, что многим будет легче посетить клинику, чем связываться с ней ради отмены или переноса визита. Иными словами, опция, предполагающая достижение максимального блага, устанавливается как выбор по умолчанию. При этом лицо информируется и о других возможностях.

В третьей, *недискретной модели*, автономия и благодеяние рассматриваются как необходимые условия осуществления друг друга. С одной стороны, никто не может знать ценности и предпочтения пациентов лучше них самих. То есть благо осуществимо только через ориентацию на автономию. С другой стороны, для медицины характерен ряд ситуаций, в которых возможности реализации автономии оказываются непрозрачными. Речь идет в том числе о пациентах с отсутствием или нарушением сознания.

Данная модель, как и дискретная, позволяет отдать однозначное первенство благодеянию или автономии, но уже не из-за большего ценностного значения одного из принципов, а исходя из механики осуществления обоих принципов.

Благо, автономия и индивидуальное право не знать

В целом три модели Коэна могут быть помещены в общий контекст политических, правовых и этических дебатов о соотношениях свободы выбора и справедливости, реализуемой через направленное на благо внешнее вмешательство (Kumlicka, 2001). Однако в контексте современных, высокотехнологичных, медицинских практик данные проблемы возникают в особом ключе. Так, в индивидуальном измерении конфликта благодеяния и автономии противоречия возникают, в основном, вокруг права не знать — не получать медицинскую информацию о собственном геноме. Дискуссии об этом праве обретают особое значение в свете первой из выделенных в начале особенностей генетических данных: их отношение к будущему их обладателей или к неизвестному для них прошлому.

С одной стороны, «автономия предполагает информирование о том, что разумный человек (reasonable person) хотел бы знать в данных обстоятельствах, следовательно, я обязан быть проинформирован» (Rhodes, 1998). Такая обязанность врача предоставить информацию предполагает со стороны пациента обязанность знать о наследственных рисках. В то же время автономия пациента может предполагать и право не знать о наследственных рисках, закрепленное Конвенции о правах человека и биомедицине и раскрытое в отно-

шении к медицинской генетике в последующих комментариях Совета Европы к этому документу⁷.

«Право не знать» обычно обсуждается применительно к так называемым «случайным находкам» — то есть к той информации, которая не касается предмета первичной медико-генетической консультации. «Случайные находки» могут свидетельствовать о тех наследственных рисках, которые не могли предположить пациент или врач-генетик исходя из анализа родословной пациента. Зачастую валидированные средства снижения таких рисков пока не созданы, но, исходя из общих биомедицинских знаний, считается, что общие изменения в образе жизни способны оказать некоторое влияние на обусловленные наследственностью патологические процессы. Вместе с тем обладание такой информацией может быть для лица нежелательным, исходя из того, что актуальный психологический ущерб от ее получения может быть больше потенциального блага от ее использования (Andorno, 2004).

Европейская и американская профессиональные ассоциации врачей-генетиков по-разному смотрят на этическое регулирование вопроса о «случайных находках». Американская коллегия медицинской генетики и геномики считает, что благо пациентов, их родственников позволяют сообщать незапрошенную пациентами информацию о возможных генетических рисках (Green et. al., 2013). То есть делать это по умолчанию — если пациентом не выражено нежелание знакомиться с этими сведениями (ACMG Board of Directors, 2015). Европейское общество медицинской генетики, напротив, придерживается более рестриктивного подхода. Его рекомендации предполагают обсуждение с пациентом только узкого спектра генетических вариантов, чья связь с наследственными патологиями хорошо изучена (Matthijs et. al., 2016).

Ряд европейских специалистов по биоэтике рассматривают обязательное сообщение незапрошенной генетической информации или ее сообщение по умолчанию как форму «технологического патернализма». Такое ущемление «права не знать» они связывают с произвольным сужением понятий рационального выбора и блага (Saelaert et. al., 2020). В самом крайнем случае такая логика позволяет осуществить то, что не предусматривает ни одна из моделей Коэна — отождествление «правильно осуществленной автономии» с безоговорочным принятием любой медицинской помощи как наилучшей стратегии достижения блага.

Благо, автономия и семейный характер генетических данных

В связи со второй из выделенных в начале статьи особенностей генетических данных — их семейного характера — возникает другой аспект этико-право-

⁷ Council of Europe (CoE) (2008). Explanatory report: Additional protocol to the convention on human rights and biomedicine, concerning genetic testing for health purposes. *Ethics*. 30(5). 435–439. CETS 203 — Human Rights and Biomedicine (Protocol), 27.XI.2008.

вых коллизий. Автономия консультируемого может противоречить возможности делать благо его кровным родственникам. Во-первых, необходимость проинформировать членов семьи о возможности наличия у них наследственных рисков, как правило, ложится на плечи консультируемого. Во-вторых, в рамках исполнения этой обязанности пациент не может использовать «право не знать» и рискует столкнуться со стигматизацией со стороны членов семьи. Этические рекомендации профессиональных медицинских сообществ разных стран зачастую противоречат друг другу в плане приверженности автономии пациента или интересам семьи. Например, рекомендации Германской ассоциации врачей явно утверждают приоритет первой даже при генетическом консультировании: «интерес третьих лиц никогда не должен перевешивать заинтересованности врача в благополучии пациента»⁸. В то же время британские рекомендации о конфиденциальности в медицинской практике предполагают наличие у пациента «солидарности с другими членами семьи». Они же рекомендуют врачу-генетику попытаться напрямую или через семейного врача выйти на контакт с теми членами семьи консультируемого, которые могут находиться в группе риска⁹.

Другой вариант этической коллизии возникает, если в решение о вариантах минимизации наследственных рисков могут быть вовлечены другие члены семьи — как правило, родители пациента. Европейское кардиологическое общество рекомендует проводить генетическую диагностику рисков синдрома удлиненного интервала QT и катехоламинергической полиморфной желудочковой тахикардии начиная с 10–12 лет (Charron et al., 2011). Обоснование такого решения некоторые врачи-генетики видят в том, что начиная с 12 лет дети уже достаточно компетентны, чтобы принимать решение о собственном будущем (Hein et al, 2015). С другой стороны, Европейская ассоциация по нарушениям сердечного ритма, являющаяся частью Европейского кардиологического общества, рекомендует проводить такую диагностику как можно раньше, чтобы как можно раньше были предприняты меры по профилактике развития указанных заболеваний (Askerman, 2011).

Таким образом, профессиональные рекомендации отличаются взглядами на соотношение автономии пациента и необходимости делать благо для пациента и его семьи, а также приверженностью разным аспектам самой автономии пациента. В рамках обзора различных подходов к медико-генетическому консультированию немецкие специалисты по биоэтике Кристиан Ленк и Дебора Фроммельд выделяют четыре этико-правовых модели, регламентирующих коммуникацию о наследственных рисках и заболеваниях (Lenk, Frommheld, 2015). В рамках первой из них во главу угла поставлен приоритет автономии

⁸ German Chamber of Physicians [Bundesärztekammer, BÄK] (2011). (Muster-) Berufsordnung für die in Deutschland tätigen Ärztinnen und Ärzte [Rules of Professional Conduct]. Kiel: [s.n.].

⁹ German Chamber of Physicians [Bundesärztekammer, BÄK] (2011). (Muster-) Berufsordnung für die in Deutschland tätigen Ärztinnen und Ärzte [Rules of Professional Conduct]. Kiel: [s.n.].

пациента и его право не знать о наследственных рисках или не разглашать полученную информацию другим членам семьи. Вторая модель предполагает, что диагностика и лечение не регламентируется исключительно автономией пациента, субъектом медицинских практик служит семья и врач обязан заботиться о совокупном здоровье семьи. Тем самым врач-генетик не отличается от других врачей в том смысле, что между ним и семьей пациента как бы заключен неписанный договор (*family covenant*). В рамках третьей модели (*the joint account model*), наоборот, подчеркивается специфика медико-генетического консультирования, обусловленная семейным характером генетической информации. В этой связи у членов семьи есть право взаимного доступа к генетическим данным друг друга, что в практическом аспекте схоже с заботой о здоровье семьи как целостности. Четвертая модель предполагает сочетание права пациента не знать о своих генетических рисках с вовлечением особых экспертных комиссий для информирования членов его семьи о необходимости пройти генетическую диагностику. Такие процедуры предусмотрены в докладе Совета Европы, поясняющем положения Конвенции о правах человека и биомедицине. В рамках их осуществления коммуникативные результаты могут быть достигнуты помимо взаимодействия врача и пациента. Решение об информировании членов семьи, входящих в группу риска, может быть принято «компетентным органом» (междисциплинарной командой экспертов), а само информирование осуществлено командой медиаторов.

В соответствии с этими моделями Ленк и Фроммельд рассматривают четыре варианта коммуникативных стратегий в условиях, когда общность целей и взаимная согласованность действий врача-генетика и пациента (*adherence* и *concordance*) выглядят недостижимыми. В рассматриваемом ими случае 68-летняя пациентка с диагностированным наследственным неполипозным колоректальным раком отказывается информировать свою сестру и ее детей о возможных наследственных рисках из-за давнего семейного конфликта (Lenk, Frommled, 2015). В рамках первой этико-правовой модели консультант-генетик беспрекословно принимает отказ пациентки и не предпринимает дальнейших действий. Согласно второй — привлекает психолога для улаживания семейного конфликта. В рамках третьей — предупреждает пациентку перед прохождением генетической диагностики, что результаты могут быть сообщены ее кровным родственникам без ее ведома. Согласно четвертой модели — источником информации о наследственных рисках для родственников пациентки выступают медиаторы. Применение первой модели вообще не выглядит решением проблемы. Однако и оставшиеся три модели Ленка и Фроммельда могут быть истолкованы как подчинение или полное поглощение автономии пациента ориентацией на благодеяние. При этом такая трактовка исходит из понимания автономии как не-вмешательства и абсолютного управления любой информацией о себе. Однако такое понимание автономии явно противоречит ее сложному и многокомпонентному характеру, подчеркнутому разработчиками этого биоэтического регулятива, Бичампом и Чилдресом, в более позднем издании «Принципов биоэтики» (Beauchamp, Childress, 2013:107).

Заключение. Новые аспекты автономии пациента

Описанные в предыдущих двух разделах биоэтические коллизии позволяют внести новые акценты в содержание принципа автономии пациента. И это концептуальное обогащение отвечает замыслу создателей четырех основных принципов биоэтики. Автономия неизменно предполагает недирективный характер взаимодействия с пациентом. Особенно важен он в рамках консультирования о генетических рисках, поскольку не формирует у пациента жесткого негативного сценария развития событий и минимизирует возможный психологический ущерб (Lerner et. al., 2014). Однако недирективный характер консультирования не должен пониматься ни как не-вмешательство, ни как необходимость предлагать пациенту на выбор все возрастающее число опций (Schupmann et. al., 2020).

Современные темпы развития биомедицинских и информационных технологий также крайне осложняют реализацию автономии в отношении генетической информации как следование всеми акторами согласованного с пациентом сценария хранения, обработки и обмена этой информацией. Однако эти же технологии, наоборот, облегчают реализацию автономии как права контролировать обращение с генетическими данными (Clayton et. al., 2019).

При этом семейный характер генетических данных вовсе не обязательно делает семью единственно возможным субъектом такого контроля. Третья и четвертая этико-правовые модели Ленка и Фроммельда как раз позволяют обойтись просто признанием прав членов семьи иметь доступ к генетическим данным индивида. Вместе с тем спектр возможного использования этих данных для членов семьи может быть значительно более узким, чем для самого обладателя этих данных. Однако равенство доступа к информации о наследственных рисках может стать важным этическим регулятивом медико-генетического консультирования, особенно в части обеспечения такого доступа в интересах пациентов-детей (Goldenberg, 2019). Такой равный доступ может быть обеспечен только в части клинических аспектов генетической информации, при этом регулирование этого вопроса может пониматься как поиск баланса между автономией пациента и автономией (а не только благом) его/ее кровных родственников.

Практики, обеспечивающие равенство доступа, развивающиеся в рамках так называемой «семейной геномики», иногда уже содержат механизмы разрешения биоэтических коллизий (Gilbar & Barnoy, 2020). Некоторые из таких механизмов могут служить источником норм этического регулирования в медицинской генетике.

Библиографический список / References

- Ackerman, M. J., Priori, S.G., Willems, S., Berul, C., Brugada, R. & Calkins, H., et al. (2011) HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies. This document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Heart Rhythm*. 8(8). 1308–1339.

- ACMG Board of Directors (2015) ACMG policy statement: updated recommendations regarding analysis and reporting of secondary findings in clinical genome-scale sequencing. *Genetics in medicine*. 17 (1), 68–69.
- Andorno, R. (2004) The right not to know: an autonomy based approach. *Journal of Medical Ethics*. (30), 435–439.
- Andrews, L.B., Fullarton, J.E., Holtzman & N.A., et al. (1994) *Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy*. Washington (DC), National Academies Press (US).
- Beauchamp, T.L. & Childress, J.F. (2013) *Principles of biomedical ethics*. 7th ed. New York, Oxford University Press.
- Biesecker, B.B. (2001) Goals of genetic counseling. *Clinical Genetics*. (60). 323–330.
- Bryzgalina, E.V., Alasania, K.Yu., Varkhotov, T.A., Gavrilenko, S.M., Ryzhov, A.L. & Shkomova E.M. (2018) *Biobanking: social and humanitarian aspects*. Moscow, Moscow State University Publ. (in Russian).
Биобанкинг: социально-гуманитарные аспекты / Брызгалина Е.В., Аласания К.Ю., Вархотов Т.А., Гавриленко С.М., Рыжов А.Л., Шкомова Е.М. М.: Изд-во МГУ, 2018. 216 с.
- Charron, P., Arad, M., Arbustini, E., Basso, C., Bilinska, Z. & Elliott, P., et al. (2010). Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology working group on myocardial and pericardial diseases. *European Heart Journal*. 31(22), 2715–2726.
- Clayton, E.W., Evans, B.J., Hazel, J.W & Rothstein, M.A. (2019) The law of genetic privacy: applications, implications, and limitations. *Journal of Law and the Biosciences*. (1), 1–36.
- Cohen, S. (2019) The logic of the interaction between beneficence and respect for autonomy. *Medicine, health care and philosophy*. (2), 297–304.
- Gilbar, R. & Barnoy, S. (2020) Facing legal barriers regarding disclosure of genetic information to relatives, *New Genetics and Society*. *New Genetics and Society*. 39(4), 483–501. Available from: <https://doi.org/10.1080/14636778.2020.1755639> [Accessed 3rd December 2020].
- Goldenberg, A.J. (2019) Considering Equity in Assessing Familial Benefit From the Return of Genomic Research Results. *Pediatrics*. 144(6). e20193111.
- Green, R., Berg, J. & Grody, W. et al. (2013) ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genetics in medicine*. 15(7), 565–574. Doi.org/10.1038/gim.2013.73.
- Hein, I. M., Troost, P. W., Lindeboom, R., Christiaans, I., Grisso, T. & van Goudoever, J. B., et al. (2015). Feasibility of an assessment tool for children's competence to consent to predictive genetic testing: a pilot study. *Journal of Genetic Counseling*. 24(6). 971–977.
- Izhevskaya, V.L. (2015) Ethical challenges of clinical application of next generation sequencing. *Workbooks on bioethics*. Vol. 21. pp. 119–137. (in Russian).
Ижевская В.Л. Этические проблемы клинического применения генетического тестирования нового поколения // Рабочие тетради по биоэтике. М.: Изд-во Московского гуманитарного университета, 2015. Вып. 21. С. 119–137.
- Karsch-Mizrachi, I., Takagi, T. & Cochrane, G. (2018) The international nucleotide sequence database collaboration. *Nucleic Acids Research*. D1. D48–D51.
- Kymlicka, W. (2001) *Contemporary Political Philosophy: An Introduction*. 2nd edition. Oxford: Oxford University Press.
- Lenk, C. & Frommeld, D. (2015) Different concepts and models of information for family-relevant genetic findings: comparison and ethical analysis. *Medicine, Health Care and Philosophy*. 3. 393–408.
- Lerner, B., Roberts, J. S., Shwartz, M., Roter, D.L., Green, R. C. & Clark, J. A. (2014) Distinct communication patterns during genetic counseling for late-onset Alzheimer's risk assessment. *Patient education and counseling*. 94(2), 170–179. Doi.org/10.1016/j.pec.2013.10.019

- Lucassen, A. & Hall, A. (2012) Consent and confidentiality in clinical genetic practice: guidance on genetic testing and sharing genetic information. *Clinical medicine (London, England)*. 12(1), 5–6. Doi.org/10.7861/clinmedicine.12-1-5.
- Matthijs, G., Souche, E., Alders, M., Corveleyn, A., Eck, S. & Feenstra, I., et al. (2016) Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet*. 24(1). 2–5.
- Mishatkina, T. V. (2007) Universal principles, moral norms and values of biomedical ethics. *Bioethics and humanitarian expertise*. (1), 27–47. (in Russian).
Мишаткина Т.В. Универсальные принципы, моральные нормы и ценности биоэтической этики // Биоэтика и гуманитарная экспертиза. 2007. № 1. С. 27–47.
- Rendtorff, J. D. & Kemp, P. (2000) *Basic Ethical Principles in European Bioethics and Biolaw*. Vol. I: Autonomy, Dignity, Integrity and Vulnerability. Barcelona, Institute Borja de Bioetica [and] Centre for Ethics and Law.
- Rhodes, R. (1998) Genetic links, family ties, and social bonds: Rights and responsibilities in the face of genetic knowledge. *Journal of Medicine and Philosophy*. 23(1). 10–30.
- Romanovskaya, O.V. & Bezrukov, O.V. (2014) Family in the provision of medical and social care planning and genetic counseling. *Science. Society. State*. 3(7). Available from: https://esj.pnzgu.ru/files/esj.pnzgu.ru/romanovskaya_ov_bezrukova_ov_14_3_10.pdf [Accessed 3rd December 2020]. (in Russian).
Романовская О.В., Безрукова О.В. Семья в системе оказания медико-социальной помощи по планированию и генетическому консультированию // Электронный научный журнал «Наука. Общество. Государство». 2014. № 3(7). Доступно: https://esj.pnzgu.ru/files/esj.pnzgu.ru/romanovskaya_ov_bezrukova_ov_14_3_10.pdf (дата обращения: 03.12.2020).
- Saelaert, M., Mertes, H., Moerenhout, T., De Baere, E. & Devisch, I. (2020) Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing: a qualitative study. *BMC Med Ethics*. 21(1). 9. Doi.org/10.1186/s12910-020-0452-0
- Schupmann, W., Jamal, L. & Berkman, B.E. (2020) Re-examining the Ethics of Genetic Counseling in the Genomic Era. *Bioethical Inquiry*. (17). 325–335.

Об авторах:

Шевченко Сергей Юрьевич — кандидат философских наук, научный сотрудник, сектор гуманитарных экспертиз и биоэтики, Институт философии Российской академии наук; 109240, Российская Федерация, г. Москва, ул. Гончарная, д. 12, стр. 1; старший научный сотрудник, центр права и биоэтики в сфере геномных исследований и применения генетических технологий, Московский государственный юридический университет имени О.Е. Кутафина (МГЮА); 123995, Российская Федерация, г. Москва, ул. Садовая — Кудринская, д. 9

ORCID ID: 0000-0002-7935-3444; SPIN-код: 2783-6006

e-mail: simurg87@list.ru

Шкомова Екатерина Михайловна — кандидат философских наук, научный сотрудник, сектор гуманитарных экспертиз и биоэтики, Институт философии Российской академии наук; 109240, Российская Федерация, г. Москва, ул. Гончарная, д. 12, стр. 1; ассистент, кафедра этики, Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова; 119991, Российская Федерация, Москва, Ленинские горы, д. 1

ORCID ID: 0000-0003-3581-8681; SPIN-код: 7671-1432

e-mail: eshkomova@yandex.ru

About the authors:

Sergey Yu. Shevchenko — Candidate in Philosophy, Researcher, Sector for Humanitarian Expertise and Bioethics, Institute of Philosophy, Russian Academy of Sciences; 109240, 12/1 Goncharnaya Str., Moscow, 109240, Russian Federation; Senior Research Fellow, Center for Law and Bioethics in Genomic Research and Application of Genetic Technologies, Kutafin Moscow State Law University (MSAL); 9 Sadovaya — Kudrinskaya str., Moscow, 123995, Russian Federation

ORCID ID: 0000-0002-7935-3444; SPIN-code: 2783-6006

e-mail: simurg87@list.ru

Ekaterina M. Shkomova — Candidate in Philosophy, Researcher, Sector for Humanitarian Expertise and Bioethics, Institute of Philosophy, Russian Academy of Sciences; 109240, 12/1 Goncharnaya Str., Moscow, 109240, Russian Federation; Assistant, Department of Ethics, Lomonosov Moscow State University; GSP-1, Leninskie Gory, Moscow, 119991, Russian Federation

ORCID ID: 0000-0003-3581-8681; SPIN-code: 7671-1432

e-mail: eshkomova@yandex.ru